 doi 10.3969/j.issn.1674-4500.2017.03.04

临床研究

提高产前超声诊断胎儿唇腭裂效率的方法

邱燕生[1]，毛羡仪[2]

[1]佛山市南海区妇幼保健院超声科，广东 佛山 528200；[2]佛山市第二人民医院超声科，广东 佛山 528000

摘要：目的 分析临床病史结合唇腭部常规三切面、上牙槽突横切面、其他特殊切面与三维超声配合胎儿不同体位对提高产前超声诊断胎儿唇腭裂效率的协助作用。**方法** 对我院2014年9月~2016年12月7000例中孕期（孕20~24+6周）胎儿行颜面部超声筛查，超声检查前常规询问病史，以规范化常规三切面、上牙槽突横切面作为筛查切面，有异常时应同时采集胎儿张口时和闭口时的二维图像，最后采集三维图像，与引产或分娩后患儿颜面部结果进行对照，比较各种方法对提高产前超声诊断唇腭裂畸形的效率与准确率的作用。**结果** 7000例胎儿超声共检出唇腭裂27例，经引产和分娩证实唇腭裂29例，其中常规三切面组检出胎儿唇腭裂畸形20例，产前超声漏诊9例，超声诊断符合率为69%；常规三切面、上牙槽突横切面、其他特殊切面加三维超声组产前超声检出胎儿唇腭裂畸形27例，产前超声漏诊2例，产前超声诊断符合率为93%；对比两种方法在唇裂合并腭裂病例存在显著性差异（$P<0.05$）。**结论** 超声医师检查前常规采集病史，检查时准确识别胎儿唇鼻部腭部正常结构和声像图特征，掌握常规三切面、上牙槽突横切面和其他特殊切面的手法和技巧，仔细观察胎儿唇鼻结构和张口闭口运动，同时应用三维超声表面成像模式，将会提高唇腭裂畸形的超声诊断率，给临床医生及孕妇提供可靠的信息。

关键词：产前；超声检查；胎儿唇腭裂畸形；效率

Strategic of improving the effectiveness of prenatal ultrasound in diagnosis of fetal cleft palate

QIU Yansheng[1], MAO Xianyi[2]

[1]Department of Ultrasonography,Nanhai Maternity &Child Healthcare Hospital of Foshan Guangdong, Foshan 528200, China; [2]Department of Ultrasonography, The Second People's Hospital of Foshan, Foshan 528000, China

Abstract: Objective To analyse the clinical history combined with routine lip jaws on the three aspects, alveolar sudden transverse section, other special plane and three-dimensional ultrasound fetal position,and improve the efficiency of prenatal ultrasound diagnosis of fetal cleft lip and palate. **Methods** The facial ultrasound screening were performed to 7000 fetus in the second trimester in our hospital from September 2014 to December 2016. Medical history were asked before ultrasound examination. We standardized the conventional three section, alveolar cross section as a screening section. A two-dimensional image were collected at the same time of opening and closing of the fetal anomaly. 3D acquisition the image were collected at last. The induction of labor or delivery in children after facial results were compared.The effects of prenatal ultrasound of different methods in diagnosis of cleft lip and palate efficiency were compared. **Results** In 7000 cases of fetal ultrasonography, 27 cases were detected of cleft lip and palate, 29 cases were confirmed of cleft lip and palate by labor and childbirth.Twenty cases were detected of cleft lip and cleft palate in the conventional three section group. Nine cases were missed diagnosis of prenatal ultrasound. Coincidence rate of ultrasound diagnosis was 69%. 27 cases were fetal cleft lip and palate malformation by conventional three aspects, alveolar sudden transverse section, other special section on three-dimensional ultrasound group. Two cases were missed diagnosis of prenatal ultrasound. Coincidence rate of prenatal ultrasound diagnosis was 93%. Effects of two methods in the merger of cleft lip cleft palate cases were significantly different ($P<0.05$). **Conclusion** Ultrasound doctors should do conventional acquisition history before examination.The identification of normal structure and sonographic features of cleft lip and palate nose, the conventional three section on the alveolar transverse section, a careful observation of the fetal lip nasal structure and closed mouth movement, the application of three-dimensional ultrasound surface imaging mode will improve ultrasound diagnostic rate of cleft lip and palate deformity.It can provide reliable informations for clinicians and pregnant women.

Keyword: prenatal; ultrasonography; fetal cleft lip and palate; effectiveness

唇腭裂是一种常见的结构畸形，发病率约为1‰~2‰[1]。在我国其发生率有西北高、东南低的趋势[2]。唇腭裂会对患儿语音、心理、咀嚼能力、颌骨发育以及社会适应能力等多方面产生不利影响，常易合并上呼吸道感染、中耳炎、营养不良等，可导致部分患儿心理障碍，其确切病因目前尚不明，多认为是遗传和环境因素共同作用的结果，患儿虽可通过手术等一系列方法治疗，但效果也很难达到与常人相同，影响了患儿及其亲人的心身健康及家庭幸福[3-5]。产前超声诊断唇红裂及腭裂较困难，漏诊时有发生。

收稿日期：2017-05-31

作者简介：邱燕生，主治医师，E-mail: 370541921@qq.com

为提高唇腭裂产前超声诊断符合率，减少漏误诊，本研究拟总结近3年来我院唇腭裂患者资料，旨在探讨如何更加高效地应用二维和三维超声诊断唇腭裂。

1 资料与方法

1.1 一般资料

选取本院2014年9月~2016年12月行中孕期（孕20~24+6周）胎儿颜面部超声筛查的孕妇7000例，年龄16~42岁，平均年龄26.3±5.1岁，均为单胎妊娠，引产或分娩后临床诊断为唇腭裂的29例。29例唇腭裂患儿中2例有家族史，4例孕妇有乙肝病史，1例孕妇患有地中海贫血，2例孕妇患有妊娠期糖尿病，2例孕妇有生殖道支原体感染，6例孕妇在孕早期有吃药或从事危险职业。

1.2 检查仪器

采用Philips iU Elite、GE Voluson E8彩色多普勒超声诊断仪，探头频率为2.0~8.0 MHZ。

1.3 检查方法

超声检查前常规询问病史，并获取患者是否存在不良妊娠史、遗传病家族史、吸烟喝酒等临床资料。孕妇取仰卧位或侧卧位，根据标准切面按顺序对胎儿进行常规产前超声诊断。先探查胎位，判断胎儿方位，在获得双顶径平面后旋转探头进行鼻唇部常规三切面（常规三切面包括鼻唇部冠状切面、颜面部正中矢状切面、唇水平横切面）[6]，观察鼻唇部，同时进行上牙槽突横切面，观察牙槽突及腭部连续性。最后用三维容积探头，采用表面成像模式，观察胎儿面部情况，在颜面部矢状切面进行四维定位及图像采集，适当调整X、Y、Z轴[7]，以获得颜面部三维效果图像，显示胎儿颜面部的整体观和立体图像，使超声医师、妇产科医师、正畸医师及孕妇能更容易理解畸形[8]。若在检查中发现唇部、牙槽突、腭部有回声中断、局部有线状低回声或压迹时，均进行胎儿张口闭口时切面，并尽可能观察胎儿伸舌及张口活动[9]，重点观察回声异常位置，多切面扫查相互印证以免误诊[10]；另应用彩色血流成像技术，观察唇部、腭部血流流动方向及连续性[11]。如胎儿颜面部因胎儿位置欠佳、孕妇腹壁过厚、羊水量过少、多胎妊娠等多方面因素的影响显示不清时，可以让孕妇下床活动15~20 min后再复查，必要时隔日复查[12]。跟踪随访至引产或分娩后，对照记录超声诊断为唇腭裂的病例，分析对比单纯应用常规三切面和联合应用常规三切面、上牙槽突横切面、其他特殊切面与三维超声的超声诊断率结果。

1.4 统计学处理

采用SPSS 21.0统计学软件进行数据分析，计数资料以率（%）表示，比较采用卡方检验，以$P<0.05$表示差异有统计学意义。

2 结果

2.1 产前超声及产后检出唇腭裂结果比较

本组7000例胎儿超声共检出唇腭裂27例，经引产和分娩证实唇腭裂29例，唇腭裂畸形发生率为4.1‰，其中单纯唇裂5例，唇裂伴发腭裂23例，单纯腭裂1例。超声漏诊1例单纯腭裂，1例I度唇红裂，无误诊病例。其中常规三切面组检出胎儿唇腭裂畸形20例，产前超声漏诊9例（1例I度唇红裂，7例唇腭裂，1例单纯腭裂）；常规三切面、上牙槽突横切面、其他特殊切面加三维超声组产前超声检出胎儿唇腭裂畸形27例，产前超声漏诊2例（1例I度唇红裂，1例单纯腭裂）。与出生后检查结果对照显示，常规三切面组产前超声诊断符合率为69%，漏诊率为31%；常规三切面、上牙槽突横切面、其他特殊切面加三维超声组产前超声诊断符合率为93%，漏诊率为7%，无误诊病例。其中8例合并其他结构畸形：包括露脑畸形、半叶全前脑、叶状全前脑、Dandy-Walker畸形、小脑蚓部缺失、小脑发育不良、脑积水、右室双出口、心内膜垫缺损、室间隔缺损、主动脉弓离断、主动脉弓狭窄、永存左上腔、重复肾、多囊肾、双足内翻等，另有微小结构异常：包括双肾盂增宽、NF增厚、单脐动脉、双侧脉络丛囊肿、左心室点状强回声。询问病史发现，29例唇腭裂患儿例有2例有家族史，4例孕妇有乙肝病史，1例孕妇患有地中海贫血，2例孕妇患有妊娠期糖尿病，2例孕妇有生殖道支原体感染，6例孕妇在孕早期有吃药或从事危险职业。常规三切面组组唇腭裂胎儿（20例）和常规三切面、上牙槽突横切面、其他特殊切面加三维超声组唇腭裂胎儿（27例）产前超声及产后检出唇腭裂结果比较见表1。

由表2可知，畸形类型唇裂组间两种方法检出率比较结果显示两组间差异不具有统计学意义（$\chi^2=0.050$，$P=0.696$）；唇裂合并腭裂组间两种方法检出率比较结果显示两组间差异具有统计学意义

表1 产前超声及产后检出唇腭裂结果比较（n=7000）

组别	产前超声检查唇腭裂（n）	经引产和分娩诊断唇腭裂（n）	产前超声诊断符合率（%）
常规三切面组	20	29	69
常规三切面、上牙槽突横切、其他特殊切面加三维超声组	27	29	93

表2 两种检验方法对唇腭裂结果比较(n)

畸形类型	常规三切面	常规三切面、上牙槽突横切面、其他特殊切面加三维超声	χ^2	P
唇裂(n=4)	4	4	0.050	0.696
唇裂合并腭裂(n=23)	16	23	4.041	0.044
单纯腭裂(n=0)	0	0	-	-

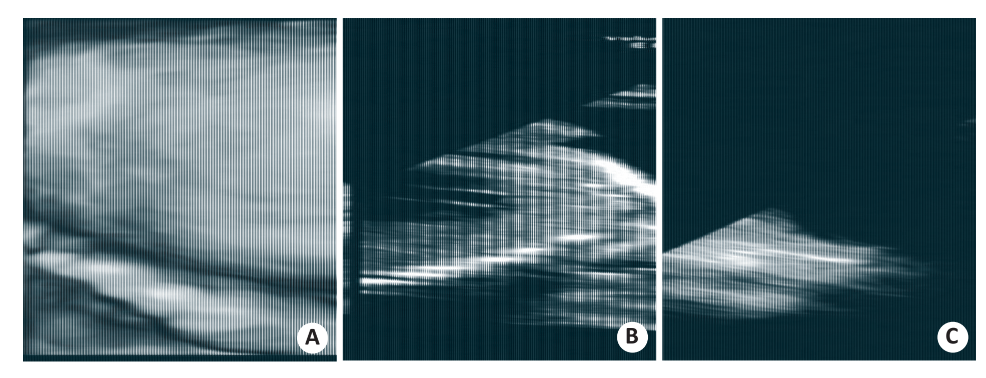


图1 唇裂合并腭裂胎儿颜面部图像

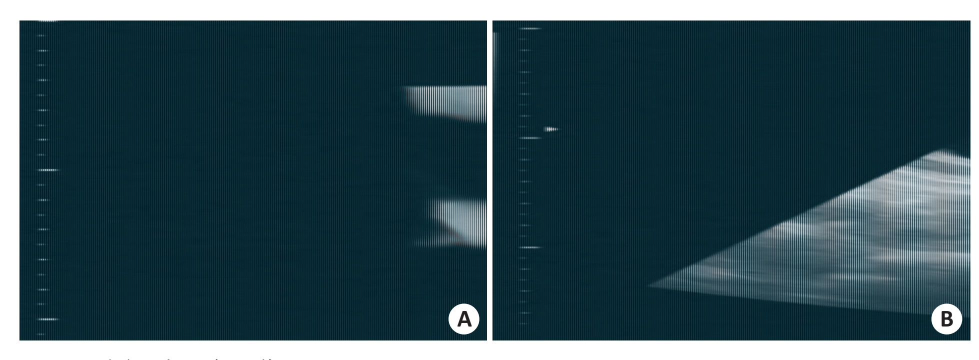


图2 唇裂胎儿颜面部图像

(χ^2=4.041, P=0.044)；单纯腭裂组间检出率比较结果显示，由于两种方法均没有检出单纯腭裂畸形，所以组间无法比较。

2.2 经引产和分娩证实唇腭裂29例的超声声像图表现

(1)单纯唇裂4例：主要表现为一侧或双侧上唇连续性中断，可延伸至鼻孔，引起受累侧鼻孔变形、变扁；(2)唇裂伴发腭裂23例：超声显示上唇连续性中断达鼻根部伴鼻变形，同时伴上牙槽突和上腭回声连续性中断(图1，图2)。

3 讨论

唇腭裂的发生是环境因素和遗传因素相互作用的结果。环境因素包括妊娠期抽烟和酒精摄入、叶酸及其它维生素和微量元素缺乏、高热、精神压力、肥胖、职业暴露、电离辐射、感染等[13-15]。同时，唇腭裂具有家族聚集性，如果一级亲属中有唇腭裂患者，子代发生唇腭裂的风险比无家族史的高出30~40倍；同卵双生双胞胎发生唇腭裂的一致性高达40%~60%，而异卵双生双胞胎仅为3%~5%，说明遗传因素在唇腭裂的发生中发挥了重要作用[16]。充分了解家族史及唇腭裂形成的危险因素对超声检查有重要帮助。本组29例唇腭裂患儿有2例有家族史，4例孕妇有乙肝病史，2例孕妇患有地中海贫血，2例孕妇患有妊娠期糖尿病，2例孕妇有生殖道支原体感染，6例孕妇在孕早期有吃药或从事危险职业。当检查这些孕妇时超声医师会从心理上当做“重点”检查对象，在检查操作时尽可能采取提高检出率的措施，提高图像质量。从本组资料体会到，许多患者缺乏相关知识，临床超声申请单也没有详细的病史记载，未能提供足够的相关病史供超声医师参考，所以需要超声医师加强对胎儿畸形的各种危险因素知识的学习和了解，尽可能追踪病史获得较多的检查前信息。通过以上分析，根据病史进行及时的、有重点的超声检查，可以提高超声诊断效率。

以往胎儿颜面部超声检查常规采用单一鼻唇冠状切面进行筛查，此方法在筛查胎儿唇裂时非常有用，但确诊腭裂有一定局限性，对胎儿唇裂是否合并腭裂则更难做出评价[17-18]。本研究中分析对比两组结果发现，常规三切面对单纯唇裂的诊断率较高，但对腭裂的诊断率较低，分析图像发现，因超声不能穿

透骨性牙槽突，后方为声影，而软腭及硬腭刚好在声影区内，导致产前超声难以显示其直接征象[19]。而上牙槽突横切面较易获取，对原发腭裂、正中腭裂的诊断有肯定价值[20]，以上牙槽突是否连续中断或排列不齐作为诊断腭裂的可疑指征，常规三切面、上牙槽突横切面、其他特殊切面加三维超声能提高唇腭裂畸形的超声诊断率。本组23例唇裂合并腭裂在发现唇裂后应用上牙槽突横切面腭裂均未漏诊，但漏诊1例单纯腭裂，分析原因可能是因上唇前方羊水量较少且贴近宫壁，难以行上牙槽突横切面扫查未观察上牙槽突的连续性和乳牙排列而漏诊。可用彩色多普勒超声观察胎儿口腔、鼻腔羊水流，正常时口腔和鼻腔的羊水流为单方向流动，如果在口腔、鼻腔内同时见到两股彩色血流时，可考虑为腭裂的可能，加上用频谱多普勒在可疑腭裂部位测到动脉频谱，即腭裂成立。漏诊1例唇红裂，查看图像显示上唇连续性完整，部分切面隐约可见一垂直线样低回声，出生后观察患儿唇部可见一小裂隙且紧密相贴。

综上所述，产前超声检查时首先应常规询问孕妇相应病史，根据病史进行及时的、有重点的超声检查。进行胎儿鼻唇部常规三切面实时动态扫查过程中应从前到后、从上到下、从左到右仔细观察胎儿上唇及下唇形态及连续性、鼻尖位置、鼻小柱位置、鼻孔大小、鼻部有无塌陷、牙槽突及腭部连续性等，每个切面扫查时都应观察到鼻唇及上腭部内部、边缘及相邻周边情况，从而对颜面部的主要结构及相互关系做出全面的评价并排除伪像。同时，上牙槽突横切面应常规进行，尤其发现胎儿唇部异常时，重点观察牙槽突及腭部连续性。若在检查中发现唇部、牙槽突、腭部有回声中断、局部有线状低回声或压迹时，均进行胎儿张口闭口时切面，重点观察回声异常位置；另应用彩色血流成像技术，观察唇部、腭部血流流动方向及连续性。最后用三维容积探头，采用表面成像模式，观察胎儿面部情况，使颜面部畸形的显示更趋直观逼真。如胎儿颜面部因胎儿位置欠佳、孕妇腹壁过厚、羊水量过少、多胎妊娠等多方面因素的影响显示不清时，应建议孕妇下床活动15~20 min后再复查，必要时隔日复查。只要超声医师常规采集病史，准确识别胎儿唇鼻部腭部正常结构和声像图特征，掌握常规三切面、上牙槽突横切面和其他特殊切面的手法和技巧，仔细观察胎儿唇鼻结构和张口闭口运动，同时应用三维超声表面成像模式，将会提高唇腭裂畸形的超声诊断率，给临床医生及孕妇提供可靠的信息，这对指导产前咨询及出生后喂养和治疗有重要意义。

参考文献：

[1] 黄洪章. 唇腭裂病因学研究的新进展[J]. 口腔颌面外科杂志, 2007, 17(3): 201-4.

[2] 吴艳乔, 曾 敏, 须昌隆, 等. 1988~1991年中国神经管缺陷和唇腭裂畸形率分析[J]. 华西医科大学学报, 1995, 26(2): 215-9.

[3] 何 达, 厉传琳, 刘佳琦, 等. 遗传因素导致唇腭裂发生的循证医学研究[J]. 中国妇幼保健, 2011, 26(22): 3451-4.

[4] 周忠伟, 杨 雄, 万应彪, 等. 宁夏回汉族人群中染色体17q22、10q25.3和ABCA4基因多态性与非综合征型唇腭裂的关联[J]. 山东大学学报:医学版, 2013, 51(1): 103-8.

[5] 张晓彤, 扈大为, 曹 静, 等. 不同诱导方法对脑电双频指数监测婴儿唇腭裂手术麻醉深度的影响[J]. 中国医刊, 2013, 48(11): 83-5.

[6] 傅 绢, 李胜利, 陈琮英, 等. 胎儿颜面部少见畸形的产前超声诊断[J/CD]. 中华医学超声杂志:电子版, 2005, 2(2): 77-9.

[7] 周雪玲. 二维及四维联合超声对胎儿唇腭裂畸形的诊断价值[J]. 河南医学高等专科学校学报, 2015, 27(3): 324-5.

[8] 李胜利, 陈秀兰, 文华轩. 中孕期胎儿各种唇腭裂的产前超声诊断思维方法[J/CD]. 中华医学超声杂志:电子版, 2013, 10(4): 258-62.

[9] 刘国红. 胎儿唇腭裂超声筛查及漏误诊分析[J]. 实用医学影像杂志, 2015, 16(6): 510-2.

[10] 王子干, 黄 婷, 张 楠, 等. 胎儿唇裂与唇腭裂产前超声诊断分析[J/CD]. 中华医学超声杂志:电子版, 2013, 10(4): 269-80.

[11] 陈素华. 彩色多普勒超声诊断胎儿唇腭裂的临床应用[J]. 中国现代医学杂志, 2012, 22(35): 106-9.

[12] 董慧琴,王晓炜.四维彩超在胎儿唇裂畸形中的诊断价值[C].《临床心身疾病》杂志学术研讨会综合刊. 2014.

[13] 荆春丽, 丁 伟, 孙寒冰, 等. 超声在中孕期筛查胎儿唇裂及唇腭裂的价值[J/CD]. 中华医学超声杂志: 电子版, 2013, 10(4): 286-91.

[14] 张 洁, 张云山, 朱海燕, 等. 胎儿颜面部畸形的超声检测与其染色体异常的相关分析[J]. 中国超声医学杂志, 2017, 33(2): 153-6.

[15] Shi M, Christensen K, Weinberg CR, et al. Orofacial cleft risk is increased with maternal smoking and specific detoxification-gene variants[J/OL]. Am J Hum Genet, 2007, 80(1): 76-90.

[16] Leslie EJ, Marazita ML. Genetics of cleft lip and cleft palate[J/OL]. Am J Med Genet C Semin Med Genet, 2013, 163C(4): 246-58.

[17] 李胜利, 陈秀兰, 欧阳淑媛, 等. 1999-2006 年993例胎儿结构异常数据资料分析[J]. 中国医学科学院学报, 2008, 30(1): 69-74.

[18] 魏 俊, 廖鸿飞, 张 华. 胎儿系统超声检查与常规产科超声检查的价值探讨[J]. 重庆医学, 2009, 38(17): 2194-5.

[19] 刘丽萍, 杜杨格, 杨小红, 等. 产前诊断唇腭裂畸形的研究进展[J]. 口腔医学研究, 2017, 33(1): 112-4.

[20] 马 芬, 田荣华, 李 燕, 等. 唇腭裂胎儿产前超声检查诊断分析[J]. 临床超声医学杂志, 2014, 16(9): 631-3.